

LES AMBIGUÏTES SEXUELLES EN MEDECINE INTERNE DE L'HOPITAL DU POINT G BAMAKO - MALI

SIDIBE AT, CISSE I, DIARRA AS, BOCOUM IA, DEMBELE M, TRAORE HA.

Hôpital du Point G : Service de Médecine Interne

BP : 333 - Tél : (223) 222 50 03 - Fax : (223) 222 97 90

Correspondance : Professeur TRAORE Hamar Allassane : BP 2997

Fax : (223) 222 97 90 - (223) 222 96 58 Bamako, Mali

Email : hamaralassanet@yahoo.fr

RESUME

Les ambiguïtés sexuelles sont des états dus à des étiologies variées congénitales ou hormonales. Notre étude rétrospective de janvier 1995 à décembre 2000 et prospective de janvier 2001 à septembre 2002 avait pour but de décrire les aspects cliniques des ambiguïtés sexuelles en Médecine Interne.

12 patients sur 2 223 consultants ont été colligés soit une fréquence de 0,54%, 10 parmi eux étaient de phénotype féminin, et 2 de phénotype masculin. L'âge moyen des patients était de $14,3 \pm 8,9$ ans. Au plan clinique les patients de phénotype féminin présentaient une anomalie des organes génitaux externes 3/10, une hypopilosité axillaire et pubienne 5/10, un retard pubertaire 4/10, une aménorrhée primaire 6/10, une hypoplasie mammaire 7/10, et la présence d'une masse inguinale bilatérale 3/10. Pour les patients de phénotype masculin 2/12 ; un avait une gynécomastie bilatérale, une macroskelie avec envergure à 2m04, une hypopilosité axillaire et pubienne, l'autre avait une anomalie des organes génitaux externes.

MOTS CLES : Sexe ambigu - Clinique - Bamako

INTRODUCTION :

Les ambiguïtés sexuelles sont dues à une anomalie de la différenciation sexuelle. Cette différenciation résulte de la succession dans un ordre chronologique précis de plusieurs événements qui se déroulent depuis la fécondation qui détermine le sexe génétique ou chromosomique (xx, xy), jusqu'à la réalisation du sexe phénotypique : mâle ou femelle. Au cours de cette différenciation sexuelle intervient également l'action de la sécrétion hormonale des gonades (ovaires et testicules) et la sensibilité des tissus cibles à ces hormones secrétées. Toute erreur apparaissant au cours de ces différentes étapes entraîne une discordance entre les organes génitaux internes les organes génitaux externes et les caractères sexuels secondaires pilosité raucité de la voix, musculature) et constitue une ambiguïté sexuelle. Le diagnostic se pose généralement dès la naissance devant des organes génitaux externes anormaux, mais il peut être beaucoup plus tardif à l'âge de la puberté devant un retard pubertaire, une aménorrhée ou l'apparition de caractères sexuels discordants avec le sexe civil assigné. Au cours de ces affections, le phénotype observé n'est pas souvent la traduction

SUMMARY

Sexual ambiguities are due to varied congenital or hormonal causes. A retrospective study carried out from January 1995 to December 2000 and followed by a prospective study from January 2001 to September 2002 sought to describe the clinical aspects of sexual ambiguities in Internal Medicine in a tertiary hospital Mali.

Among 12 patients out of 2223 consultants identified (0.54 percent), 10 of them were phenotypically feminine and 2 phenotypically masculine. The average age of the patients was 14.3 ± 8.9 years. Clinically, 3 out of the 10 phenotypically feminine patients presented an anomaly of the external genital organs; 5 out of the 10 had low axillary and pubic hair growth; 4 out of the 10 had delayed puberty; 6 out of the 10 had primary amenorrhoea; 7 out of 10 had hypoplasia of the mammary glands; and 3 out of 10 had an inguinal mass. For the 2 phenotypically masculine patients, one had a bilateral gynecomastia, a macroskelia of 2m04, a low axillary and pubic hair growth and the other had an anomaly of the external genital organs.

KEY WORDS: Sex ambiguity - Bamako - Clinic

du caryotype présent d'une part, et d'autre part il peut y avoir une discordance entre le caryotype et le type de gonade retrouvé. (1, 2, 3). La prévalence de ces affections varie en fonction du mode de recrutement (4, 5, 6). Le diagnostic doit être précoce pour éviter une erreur d'attribution d'état civil non conforme et dont la modification ultérieure peut avoir des conséquences psychologiques et sociales pour le patient et sa famille (7, 8, 9). Au Mali quelques cas isolés ont été rapportés (10) contrairement à la Tunisie, l'Inde, et les USA (2, 4, 5). Le but de notre étude a été de décrire les aspects cliniques des ambiguïtés sexuelles rencontrées dans notre pratique hospitalière.

METHODOLOGIE :

Au cours d'une étude rétrospective de janvier 1995 à décembre 2000 et prospective de janvier 2001 à septembre 2002, effectuées dans le service de médecine Interne de l'Hôpital National du Point G, nous avons recensé en consultation d'endocrinologie 2 223 patients parmi lesquels 12 avaient une ambiguïté sexuelle. L'échantillonnage était de type Systématique.

Ont été inclus dans l'étude, tout patient quel que soit l'âge et le sexe présentant une ou plusieurs anomalies congénitales des organes génitaux et/ou des caractères sexuels secondaires non concordants avec le sexe déclaré.

Les travestis et les transsexuels ont été exclus de l'étude.

Dans l'étude rétrospective, nous avons exploité les dossiers cliniques, les autres patients ont eu un examen clinique de façon prospective portant sur le morphotype, les organes génitaux, l'état des seins de la pilosité axillaire et pubienne, la taille, le poids, l'âge.

Les données recueillies sur une fiche d'enquête individuelle, ont été analysées sur le logiciel EPI INFO 6.0.

Pour les comparaisons, nous avons utilisé, le test exact de Fischer avec une probabilité $p < 0,05$.

LES RESULTATS :

La fréquence des ambiguïtés sexuelles a été de 0,54% = 12/2223 Consultants.

L'âge moyen était de 14,30 ± 8,54 ans avec des extrêmes à 11 mois et 25 ans.

Le motif de consultation (tableau I) a été pour 4 patients, la présence d'anomalie des organes génitaux externes.

Tableau I : Répartition selon le motif de consultation et l'âge.

Anomalie des Organes Génitaux	Tranche d'âge		Total
	0 - 2 ans	> 2 ans	
Présent	4	0	4
Absent	0	8	8
Total	4	8	12

P 0,002

L'état civil attribué à la naissance selon le phénotype était 10 femmes et 2 hommes soit un sex ratio de 5 en faveur des femmes.

Au plan clinique (tableau II)

Tableau II : répartition en fonction du phénotype et des signes cliniques

Phénotype	Féminin	Masculin	Total
Signes cliniques			
Hypopilosité pubienne et axillaire	5	1	6
Aménorrhée primaire	6	0	6
Hypoplasie mammaire	7	0	7
Retard Pubertaire	4	1	5
Anomalie organes génitaux externes	3	1	4
Masse inguinale bilatérale	3	0	3
Gynécomastie bilatérale	0	1	1
Pilosité Pubienne Précoce	1	0	1
Macroskelie	0	1	1

Chez les patients de phénotype féminin, on notait : à la naissance une anomalie des organes génitaux externes à type d'hypertrophie clitoridienne stade II

et III de Prader 3/10, une atrésie vulvo vaginale 1/10, une pilosité précoce pubienne 1/10

A l'âge de la puberté, il y avait une hypopilosité axillaire et pubienne 5/10, un retard pubertaire 4/10, une hypoplasie mammaire 7/10, une aménorrhée primaire 6/10, la palpation de masse inguinale bilatérale 3/10.

Des patients de phénotype masculin avaient tous les 2 une atrophie du pénis. Chez un, on notait la présence de vulve et d'un testicule unilatéral, et chez l'autre était présent une gynécomastie bilatérale avec macroskelie, l'envergure était à 2m 04, un petit testicule dure insensible dans le scrotum.

DISCUSSION :

Nous avons procédé à une étude descriptive en raison de la petitesse de l'échantillon. La fréquence des ambiguïtés sexuelles a été de 0,54 % dans notre étude ; Sridcha Gumpey a trouvé entre 2,5% à 12% dans un centre d'endocrinologie en Inde, aux USA, la prévalence a été estimée à 1 pour 2 000 naissances selon l'inter sex Society of Nord America (ISNA) (4,5). les chiffres varient selon le mode de recrutement.

Le phénotype féminin a été le plus représenté dans notre étude 10 sur 12, contrairement à CHAABOUNI et Col en Tunisie (2) qui ont trouvé dans leur série de 80 patients du service des maladies héréditaires de Tunis 39 phénotypes féminins, 41 phénotypes masculins. Dans les ambiguïtés sexuelles, toute anomalie empêchant l'expression des gonades mâles chez un fœtus conduit à la constitution d'un phénotype féminin (6, 11, 12) seul le caryotype aurait permis d'établir le sex ratio réel, tout en sachant que le caryotype seul ne suffit pas à l'orientation complète vers le phénotype ; dans la série tunisienne il y avait un nombre élevé de femme xy, mais aussi d'homme xx (2). L'âge moyen de nos patients a été élevé, 14 ans par rapport à d'autres études (2, 4), il est souhaitable que le diagnostic soit fait pendant l'enfance (4, 5, 7, 9), mais certains états intersexués ne sont évoqués que devant des troubles de la puberté et des règles comme cela fut notre cas et pour Hutcheson et col (6). Dans notre étude 2,5% de nos patients ont consulté avant l'âge de 4 ans.

Les gonades et les surrénales secrètent des androgènes qui jouent un rôle dans le développement de la pilosité axillaire et pubienne (1, 2, 4) leurs anomalies expliquent les troubles de la pilosité 6/12 que nous avons observés chez nos patients.

Pour Hanoune, Delcroix et Col (13 , 14), l'aménorrhée primaire s'explique par l'absence d'ovaire et/ou d'utérus, et l'hypoplasie mammaire serait due au déficit de sécrétion hormonale chez ces patients.

Les masses inguinales bilatérales observés chez 3 de nos patientes étaient des testicules à l'histologie, en effet la seule non fonctionnalité des gonades mâles ou la non sensibilité des tissus récepteurs

suffisent pour exprimer le phénotype féminin (6, 11,12).

CONCLUSION :

La présence d'anomalie des organes génitaux à la naissance doit retenir l'attention du clinicien permettant ainsi une prise en charge précoce des patients avec ambiguïté sexuelle.

Le diagnostic souvent tardif fait après la puberté pose des problèmes d'assignation de sexe définitif qui doit être fonctionnel.

REFERENCES

1. BAZIN A - Prise en Charge des Ambiguïtés Sexuelles Bases de Cytogénétique Préalable à la Prise en Charge. J Pediatr - Puériculture 2002 ; 15 : 97 - 9.
2. CHAABOUNI H, SMAOUI N, MRAD R, BURESI C, MAAZOU F, FELLOUS M - Analyse en PCR de SRY chez 80 Tunisiens avec trouble de la différenciation Sexuelle. Revue Maghrébienne d'Endocrinologie. Diabète et de Reproduction 1995 ; 1 : 60-65.
3. F KUTTENN, MF D'AGREMENT, IMOWSZOWIC Z - Anomalies de la Différenciation Sexuelle. Encycl Med Chir. Endocrinologie Nutrition, 10-033-A-10, 2003 ; 26 p.
4. SRIDHAR R GUMPENY et al - Socio Psychological Aspects Of Artificial sex change. J Assoc Physicians India 1999 ; 47 : 12 17 - 8.
5. CREIGHTON SM, MINTO CL - ISNA (Intersex - Society of Nord America) Managing Intersex. BMJ 2001 ; 323 : 1264 - 1265.
6. JOEL HUTCHESON, HOWARD M SNYDER III - Ambiguous genitalia and Intersexuality. 2002, 06 August. « [http : //WWW.Emedicine.Com/PED/Topic 1492. htn](http://WWW.Emedicine.Com/PED/Topic 1492.htm) 15 - 10 - 02.
7. F SIROL - Prise en Charge des Ambiguïtés Sexuelles.Aspects Psychologiques des Ambiguïtés Sexuelles. J Pediatr Puériculture 2002 ; 15 : 111-6.
8. R BRAUNER - Conduite Pratique devant une Intersexualité. J Pediatr Puériculture 2002 ; 15 : 117-20.
9. SHIMADA K, MATSUMOTO F, TOHDA A - Decision Making Process About Sex assignment In the Neonate With Ambiguous Genitalia. Nippon Rinsho. 2004 ; 62 (2) : 390 - 6.
10. GARBA H , DIAKITE S , PLEAH T, DICKO E - Syndrome de Rokitansky Kuster. Mali Médical 1996 ; 11 : 64.
11. MAHOUDEAU J - Ambiguïté Sexuelle. In : Godeau P, Herson S, Pielle JC. Traité de Médecine Interne. Paris : Flammarion, 1996 : 1842 -1845.
12. MIGEON CJ, BROW TR, FICHMAN KR - Androgen Insensitivity Syndrome. In : Josso N, The Intersex Child, Pediatric and Adolescent Endocrinology. S Karger AG, 1981 : 171.
13. JACQUES Hanoume - Glandes Endocrines. In : Hervé Guenard. Physiologie Humaine. Paris : Pradel, 1996 : 413 -50
14. DELCROIX M, DU MASGENET BG - Décision en Gynécologie Obstétrique. Paris : Vigot, 1996 : 43-53.